

COMUNICATO STAMPA

A Roma il convegno che unisce scienza, diritti e comunità

"WE ARE FAMIGLIE SMA": LE NUOVE SFIDE TRA INNOVAZIONE SCIENTIFICA E RIVOLUZIONE SOCIALE

Clinici, famiglie e istituzioni a confronto sugli ultimi progressi. Il Registro Nazionale SMA fotografa una storia inedita: la patologia è al centro di una rivoluzione, ma oggi più che mai servono strumenti adatti al nuovo scenario. Dalla legge sui caregiver allo screening neonatale accessibile a tutti, il punto sulle nuove esigenze.

Roma, 7 settembre 2026 – Si è concluso a Roma, presso il Courtyard by Marriott Rome Central Park, il **Convegno Nazionale di Famiglie SMA "We Are FamiglieSMA - Le nostre nuove sfide tra innovazione scientifica e rivoluzione sociale"**.

Malattia genetica rara in cui si perdono progressivamente le capacità motorie, l'atrofia muscolare spinale colpisce soprattutto in età pediatrica (in Italia nascono ogni anno circa 40-50 bambini con la patologia) rendendo difficili gesti quotidiani come sedersi e stare in piedi.

*Il calendario di quest'anno ci ha consegnato in poche settimane più notizie di quante ne avessimo viste in un decennio, ha dichiarato **Anita Pallara, presidente di Famiglie SMA**, chiudendo i lavori. Nuovi protocolli chirurgici, avanzamenti scientifici e screening neonatale: sono tutti tasselli della stessa rivoluzione, quella che ci ha permesso di passare dal 'sopravvivere' al 'costruire un futuro'. Il registro nazionale SMA ci sta restituendo una fotografia inedita, dati impensabili fino a poco tempo fa. Ora servono strumenti nuovi adeguati ai nuovi scenari. Le linee guida condivise con i Pronto Soccorso, l'impegno per sostenere la vita adulta vanno in questa direzione ma serve un cambio di passo. La legge sui caregiver deve diventare realtà, lo screening neonatale accessibile a tutti. Ancora una volta, ascoltando i medici, abbiamo avuto la conferma di quanto una diagnosi precoce e una presa in carico tempestiva possano cambiare radicalmente il decorso della malattia e le prospettive di vita.*

Oggi più che mai è importante mettere al centro le persone, le loro unicità, i loro desideri e i loro progetti di vita.

Il Registro Nazionale SMA

Eugenio Mercuri e Giorgia Coratti (Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS – Centro NeMO Roma) hanno presentato i dati aggiornati del **Registro Nazionale SMA**.

Avere un registro che raccoglie i dati degli ultimi 10 anni ci ha permesso di valutare com'è cambiata la malattia nell'ultimo periodo: ha spiegato il Prof. Eugenio Mercuri. Mentre in passato i bambini con SMA1, ovvero la forma più severa, erano meno del 10% del totale a causa di una bassa sopravvivenza, oggi questo dato è raddoppiato, arrivando ad oltre il 20%. Sono i primi risultati di una rivoluzione scientifica che sta cambiando la storia naturale della patologia.

Urgente la legge sui caregiver, un numero che risponde sempre

Inevitabile tornare a dedicare un approfondimento alla **Legge sui caregiver**, tema discusso con **Michele Adamo** (UILDM Padova) e **Alessandro Cipriani** (Famiglie SMA), e su cui l'associazione continua a fare pressione istituzionale. Un vuoto normativo in attesa di essere colmato da troppi anni, in questi giorni di nuovo reso tristemente attuale dalla tragedia della famiglia di Pietralata.

L'associazione ribadisce che le famiglie non possono essere lasciate sole, ed evidenzia l'importanza del **Numero Verde Stella**, il servizio di assistenza telefonico e gratuito di Famiglie SMA con avvocati, psicologi e counselor, disponibile tutto l'anno.

I progressi scientifici

Nella prima giornata, **Luca Labianca** (Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Andrea, Sapienza Università di Roma) ha parlato **dell'intervento alla colonna per la scoliosi neuromuscolare**. L'intervento prevede un solo impianto iniziale, poi allungamenti in ambulatorio con magnete esterno, lontani dalla sala operatoria senza bisturi né anestesia.

Nel 2019, all'Ospedale Sant'Andrea di Roma, è stato eseguito **il primo intervento in Italia di scoliosi su un paziente con SMA 1**, impiegando barre growth-friendly ad allungamento magnetico. **Un tempo preclusa**

per la fragilità di questi pazienti, questa chirurgia è oggi possibile grazie alle nuove terapie per la SMA. Le barre magnetiche assecondano la crescita della colonna, evitando i ripetuti interventi di allungamento del passato e i relativi rischi anestesiológicos e chirurgici. In Italia, centri di eccellenza come il Sant'Andrea e l'Ospedale Buzzi di Milano (con il Dott. Luca Colombo) affrontano in prima linea questa complessa sfida multidisciplinare. Grazie a questa tecnica è possibile guidare la schiena fino alla maturità scheletrica, scongiurando le gravi deformità di un tempo.

Nella sessione *Hot Topics*, **Valeria A. Sansone** (Università degli Studi di Milano, Centro Clinico NeMO) e **Stefania Corti** (Università degli Studi di Milano) hanno illustrato le ultime novità in fatto di progressi medici.

L'importanza dello screening

Sul tema dello **screening neonatale** è intervenuto **Francesco Danilo Tiziano, Università Cattolica del Sacro Cuore**. *Rispetto al 2019, quando siamo partiti con il primo progetto pilota nel Lazio e in Toscana abbiamo fatto tanta strada, tanto che nella maggior parte delle Regioni ormai lo screening è attivo. Ma c'è ancora molto da fare. Siamo ancora ben lontani dall'omogeneità territoriale che meriterebbero le famiglie. Il punto fondamentale è che manca una coordinazione centrale che monitori l'attuazione e la corretta effettuazione dello screening nelle singole regioni. Il test genetico neonatale rimane ad oggi l'arma più potente per contrastare la SMA, è doveroso garantire ad ogni neonato le stesse opportunità di cura, a prescindere dalla regione in cui nasca.*

I progetti che accompagnano una vita intera

Da oltre vent'anni Famiglie SMA costruisce percorsi concreti di accompagnamento, presentati durante il pomeriggio di sabato. **Newborn**, con **Elena Gotti** (Centro Clinico NeMO Milano) e **Katia Deidda** (Famiglie SMA), sostiene le famiglie nelle prime settimane dopo la diagnosi. **Da Grande: vivere l'età adulta con la SMA**, con **Marinella Arnone** e **Sara Zaganelli**, guarda a un traguardo diventato oggi possibile: diventare adulti, con lavoro e relazioni. A completare il quadro, **SMA Talent School** (Simona Spinoglio e Valentina Liva) e il bilancio dei diciotto anni del progetto **MF4R Mio Figlio ha una 4 Ruote**, raccontato da **Chiara Mastella** (SAPRE - UONPIA, Fondazione Ca' Granda Milano).

Tra gli interventi anche **Francesca Cesarano**, interior designer specializzata in progettazione accessibile, sull'importanza di come pensare cameretta e bagno per l'autonomia fin da subito, invece di "adattarli" in emergenza dopo la diagnosi.

Quando la SMA diventa un'emergenza ben gestita

Sotto i riflettori anche l'importante **partnership tra Famiglie SMA e SIMEU** (Società Italiana di Medicina d'Emergenza Urgenza), presentata da **Fabio De Iaco** (SIMEU) ed **Elisabetta Roma** (Centro Clinico NeMO Milano), sul **protocollo condiviso** realizzato nel 2023 con **Simeup** e i **Centri NeMO**.

Per la **prima volta in Italia esistono linee guide condivise nei pronto soccorso** per una patologia come la SMA, rese necessarie dal fatto che i primi interventi possono essere diversi rispetto ai pazienti non affetti. Un esempio su tutti: se la procedura standard nel caso di una crisi respiratoria è dare ossigeno, per un bambino o un adulto con SMA questo tipo di intervento potrebbe rivelarsi estremamente pericoloso. *Per questo il protocollo e la formazione a distanza sono fondamentali – ha spiegato De Iaco – e non possiamo che essere orgogliosi dei primi risultati. Esauriti i mille posti messi a disposizione per la formazione a distanza, inoltre circa l'85% ha concluso il corso sostenendo con successo i test finali.*

Intelligenza artificiale, e una nuova campagna in arrivo

A chiudere i lavori, l'intervento di **Daniele Consoletti** (Famiglie SMA) sulle implicazioni etiche dell'intelligenza artificiale applicata alla ricerca scientifica. Il convegno è stato anche l'occasione per anticipare la nuova campagna di comunicazione di Famiglie SMA, **"La rivoluzione siamo noi. Storie di vita. Un futuro che continua a cambiare": cinque video, cinque storie di persone con SMA, genitori e caregiver**. Ideata con il supporto creativo di Ariel Palmer, sarà online dal 28 settembre all'11 ottobre 2026.

Le attività di comunicazione del convegno sono state realizzate con il contributo non condizionante di **Biogen, Novartis e Roche**. Il convegno ha avuto il patrocinio di **Alleanza Malattie Rare, Associazione italiana di Miologia e Omar – Osservatorio Malattie Rare**.